



## Rada Przejrzystości

działająca przy

Prezesa Agencji Oceny Technologii Medycznych i Taryfikacji

### Stanowisko Rady Przejrzystości

nr 28/2019 z dnia 15 kwietnia 2019 roku

w sprawie zasadności wydawania zgód na refundację żywności specjalnego przeznaczenia medycznego Basic-p we wskazaniach: acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, kwasica glutarowa, cytrulinemia, deficyt syntazy karbamylofosforanu (CPS1), choroba syropu klonowego, zespół Wolfa-Hirschhorna, hiperamonemia typu II, zespół hipoglikemia-hiperamonemia we wskazaniach: hipersomnia, narkolepsja, narkolepsja z katapleksją, zaburzenia snu, obturacyjny bezdech senny

*Rada Przejrzystości uważa za zasadne wydawanie zgód na refundację żywności specjalnego przeznaczenia medycznego: Basic-p, proszek, puszka á 400 g, we wskazaniach: acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, kwasica glutarowa, cytrulinemia, deficyt syntazy karbamylofosforanu (CPS1), choroba syropu klonowego, hiperamonemia typu II, zespół hipoglikemia-hiperamonemia.*

*Jednocześnie Rada Przejrzystości uważa za niezasadne wydawanie zgód na refundację środka spożywczego specjalnego przeznaczenia żywieniowego: Basic-p, proszek, puszka á 400 g, we wskazaniu: zespół Wolfa-Hirschhorna.*

#### Uzasadnienie

##### Problem decyzyjny

*Choroby wskazane w zleceniu MZ tj. acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, kwasica glutarowa, cytrulinemia, deficyt syntazy karbamylofosforanu (CPS1), choroba syropu klonowego, hiperamonemia typu II, zespół hipoglikemia-hiperamonemia charakteryzują się genetycznie uwarunkowanymi wadami metabolizmu. Natomiast zespół Wolfa-Hirschhorna to uwarunkowany genetycznie zespół wad wrodzonych niebędący wadą metabolizmu. W leczeniu powyższych chorób zaleca się stosowanie diety niskobiałkowej w połączeniu z preparatem aminokwasowym dostosowanym do rodzaju choroby. W zespole Wolfa-Hirschhorna leczenie jest objawowe i wielodyscyplinarne, w tym konieczne jest zastosowanie różnorodnych programów rehabilitacyjnych, leczenia napadów padaczkowych oraz terapii żywieniowych. Wszystkie choroby wymienione we wniosku refundacyjnym*



MZ są chorobami rzadkimi. Obecnie nie ma technologii alternatywnej dla preparatu Basic-p.

#### Dowody naukowe

Nie odnaleziono randomizowanych badań klinicznych, co jednak wydaje się zrozumiałe, ponieważ oceniane jednostki chorobowe należą do grupy chorób rzadkich. Odnaleziono dowody niskiej jakości jedynie dla kilku ocenianych wskazań, tj.: acydurii glutarowej typu I, acydurii propionowej, acydurii metylomalonowej i acydurii izowalerianowej. Dla pozostałych ocenianych wskazań nie odnaleziono żadnych dowodów. Odnalezione dowody są niskiej jakości, jednak sugerują pozytywny efekt zastosowania diety pozbawionej białka na stan ogólny pacjenta (szczególnie neurologiczny – Bishop 2007) oraz na poprawę podaży składników odżywczych i mineralnych w diecie (Daly 2017), bez istotnych zmian we wzroście i masie ciała pacjentów podczas badania. Nie zauważono poważnych działań niepożądanych związanych ze stosowaniem preparatów.

Odnalezione rekomendacje kliniczne zalecają przestrzegania diety niskobiałkowej w acydurii metylomalonowej, propionowej i izowalerianowej, a także w chorobie syropu klonowego, hiperamonemii, kwasicy glutarowej i zaburzeniach cyklu mocznikowego. Dla pozostałych ocenianych wskazań (cytrulinemii, CPS1, zespołu Wolfa-Hirschorna, zespołu hipoglikemia-hiperamonemia) nie odnaleziono odpowiednich rekomendacji klinicznych.

W opinii ekspertów klinicznych, zastosowanie preparatu Basic-p jest uzasadnione w leczeniu pacjentów ze wskazaniem: acyduria metylomelanowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, kwasica glutarowa, cytrulinemia, deficyt syntazy karbamylofosforanu (CPS1), choroba syropu klonowego, hiperamonemia typu II, zespół hipoglikemia-hiperaminemia, celem właściwego zbilansowania metabolicznego pacjentów. W przypadku zespołu Wolfa – Hirschhrna eksperci nie widzą uzasadnienia dla zastosowania preparatu Basic-p.

#### Problem ekonomiczny

Z uwagi na fakt, iż dzienna ilość produktu Basic-p nie została ustalona, zaś postępowanie dietetyczne w każdej z ocenianych jednostek chorobowych jest indywidualne, nie jest możliwe wskazanie prognozy wydatków podmiotu zobowiązanego do finansowania świadczeń ze środków publicznych i świadczeniobiorców. Są to jednak choroby rzadkie, zatem można przypuszczać, że obciążenie dla płatnika publicznego nie będzie wysokie. W okresie 07.2016-01.2019 dwudziestu trzech pacjentów złożyło wnioski o sprowadzenie z zagranicy preparatu Basic-p.

### Główne argumenty decyzji

*Korzyści płynące ze stosowania preparatów dietetycznych we wrodzonych wadach metabolicznych zdecydowanie przewyższają ryzyko, a ich skuteczność jest potwierdzona dowodami naukowymi, jest zgodna z zaleceniami klinicznymi i popierana przez ekspertów klinicznych. Brak alternatywnych technologii medycznych. Z racji rzadkości występowania omawianych zespołów chorobowych refundacja preparatu nie będzie stanowić nadmiernego obciążenia dla płatnika publicznego.*

### **Tryb wydania stanowiska**

Stanowisko wydano na podstawie art. 31h ust 2 ustawy z 27 sierpnia 2004 r. o świadczeniach opieki zdrowotnej finansowanych ze środków publicznych (Dz. U. z 2018 r., poz. 1510, z późn. zm.), w związku z art. 39 ust. 3 ustawy z 12 maja 2011 r. o refundacji leków, środków spożywczych specjalnego przeznaczenia żywieniowego oraz wyrobów medycznych (Dz. U. z 2016 r. poz. 1536 z późn. zm.), z uwzględnieniem opracowania na potrzeby oceny zasadności wydawania zgody na refundację, raport nr: OT.4311.2.2019 „Basic-p we wskazaniach: acyduria metylomalonowa, acyduria izowalerianowa, acyduria propionowa, kwasica glutarowa, cytrulinemia, deficyt syntazy karbamylfosforanu (CPS1), choroba syropu klonowego, zespół Wolfa-Hirschhorna, hiperamonemia typu II, zespół hipoglikemia-hiperamonemia”. Data ukończenia: 11.04.2019 r.